



**NOTÍCIAS DA**

**Nº1**  
ANO 2019 · PUBLICAÇÃO PERIÓDICA · LIGA PORTUGUESA CONTRA A EPILEPSIA

# EPILEPSIA

Iniciamos este ano um novo triénio com uma nova equipa nos Orgãos Sociais da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia ( os seus nomes poderão ser consultados no quadro anexo). Alguns dos elementos participam há anos nas atividades da LPCE e no programa da atual direção existe uma continuidade nas linhas de orientação de anteriores equipas. Uma das nossas maiores preocupações é a formação. Pretendemos que esta formação seja dirigida a todos os profissionais que lidam com doentes com epilepsia. Uma grande parte da nossa atividade formativa é dedicada a profissionais de saúde mas não iremos descuidar na atividade formativa os outros profissionais que durante a sua atividade contactem com estes doentes.

É também nossa preocupação a formação e apoio aos doentes, suas famílias e aos seus cuidadores. Ao longo destes anos o Notícias de Epilepsia, tem sido uma forma de divulgar as várias atividades que vão decorrendo, quer sejam as atividades nacionais, como foi o Encontro de Epileptologia que decorreu no Porto em Março, quer as atividades que vão decorrendo a nível regional, como o projeto "Embrace".

Teremos ainda artigos de carácter científico e rubricas de informações de carácter legislativo, irão ser mantidas graças á colaboração do nosso jurista Dr Luís Cardoso.

Damos inicio a uma nova rubrica "**O que nos Liga**"

Boas leituras....

Manuela Santos

### Direcção Nacional

<b>Presidente</b>	Maria Manuela Almeida Santos	Porto
<b>Secretário Geral</b>	Nuno Martins Marques Canas	Lisboa
<b>Tesoureiro</b>	Cristina Duarte Pereira	Coimbra
<b>Vogal</b>	Ricardo Jorge Pimentel Enes Rego	Porto
<b>Vogal</b>	Carla Cristina Paulo Gabriel Bentes	Lisboa

### Assembleia Geral

<b>Presidente</b>	Manuel Dílio Pimenta Alves	Porto
<b>1º secretário</b>	Marta Maria Pinho Dias Oliveira Carvalho Monteiro	Porto
<b>2º secretário</b>	Cláudia Vanessa Vieira de Oliveira	Porto

### Conselho Fiscal

<b>Presidente</b>	José Augusto Mendes Ribeiro	Porto
<b>Vogal</b>	Argemiro Pires Geraldo	Coimbra
<b>Vogal</b>	Ana Sofia Mendes Quintas Moreira Sá	Lisboa

### Comissão Executiva da Delegação Norte

#### Presidente

João Manuel Monteiro Chaves  
Ana Raquel Fonseca Samões  
Catarina Ambrózio Cruto  
Helena Beatriz Silva da Rocha  
Maria Amélia Ferreira Mendes  
Célia Carina Oliveira Machado  
Gonçalo Manuel Ferreira Cação

### Comissão Executiva da Delegação Centro

#### Presidente

Francisco José Sales Almeida Inácio  
Ana Isabel Simões da Silva  
Hans Peter Grebe  
Maria da Conceição Brito Neves Robalo  
Pedro Miguel Gonçalves Correia  
Rui Jorge Santos André  
Rute Maria Mendes Duarte Rodrigues Teotónio

### Comissão Executiva da Delegação Sul

#### Presidente

Francisca Garcia Vieira Sá  
Vanessa Alexandra Brito da Silva  
Henrique Miguel do Rosário Delgado  
Rita Margarida Barão Lopes da Silva  
Maria Inês Barreto Espadinha Menezes Cordeiro  
Inês do Rosário Marques  
Ana Rita Machado da Silva Pinto

### Obituário

O Prof. Fernando Lopes da Silva faleceu a 7 de Maio deste ano, com 84 anos. Neurocientista e professor de elevada reputação, muito estimado por estudantes e colaboradores, contribuiu de sobremaneira para o conhecimento da epilepsia. Natural de Lisboa, onde nasceu em 1935 e se formou em Medicina em 1959, mudou-se para a Holanda em 1965. Foi aí que exerceu a sua investigação dedicada à área da epilepsia, nomeadamente ao estudo da origem dos fenómenos epiléticos, focando-se nos aspetos biofísicos da atividade elétrica do cérebro e na organização funcional das redes neuronais.

Durante a sua carreira foi por diversas vezes premiado e reconhecido pelas suas contribuições excecionais na área da neurofisiologia clínica. Internacionalmente, agraciado com o *Herbert H. Jasper Award* da American Clinical Neurophysiology Society (1999), e o *Storm van Leeuwen/Magnus Prize*, da Sociedade Holandesa de Neurofisiologia Clínica (2000). A nível nacional, foram-lhe atribuídos os títulos de doutor honoris causa pela Universidade de Lisboa em 1997 e pela Universidade do Porto em 2002, e foi distinguido, com o grande-colar de Oficial da Ordem de Santiago de Espada, por notáveis realizações no campo da ciência, arte e literatura, concedida por sua Excelência o Presidente da República Jorge Sampaio, no ano 2000.

Embora radicado na Holanda até ao final da vida, o Prof. Fernando Lopes da Silva manteve sempre uma ligação próxima com Portugal, tendo contribuído para a formação de várias gerações de neurologistas e epileptologistas portugueses. A Liga Portuguesa contra a Epilepsia faz-lhe deste modo o devido reconhecimento e homenagem.



**Rita Martins**

Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca;

**Sofia Quintas**

Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte

## TESTES GENÉTICOS EM EPILEPSIA: ABORDAGEM E DESAFIOS NA PRÁTICA CLÍNICA

### Introdução

Na última década, a revolução nas novas técnicas de estudo do genoma humano foi responsável pela crescente identificação e caracterização da arquitectura genética na área da epilepsia. O repertório de testes genéticos actualmente disponíveis é bastante vasto e complexo (Tabela 1). Deste modo, na nossa prática clínica é fundamental seleccionar criteriosamente os doentes com epilepsia que podem beneficiar de estudo genético, decidir qual o estudo genético mais indicado e promover um adequado aconselhamento familiar. Perante as limitações inerentes a estas novas ferramentas de diagnóstico, a avaliação da genética na epilepsia constitui um desafio. Pretendemos por isso apresentar as linhas gerais de orientação na prática clínica e propomos um algoritmo de abordagem às epilepsias genéticas (Figura 1).

### Quais são as técnicas genéticas disponíveis?

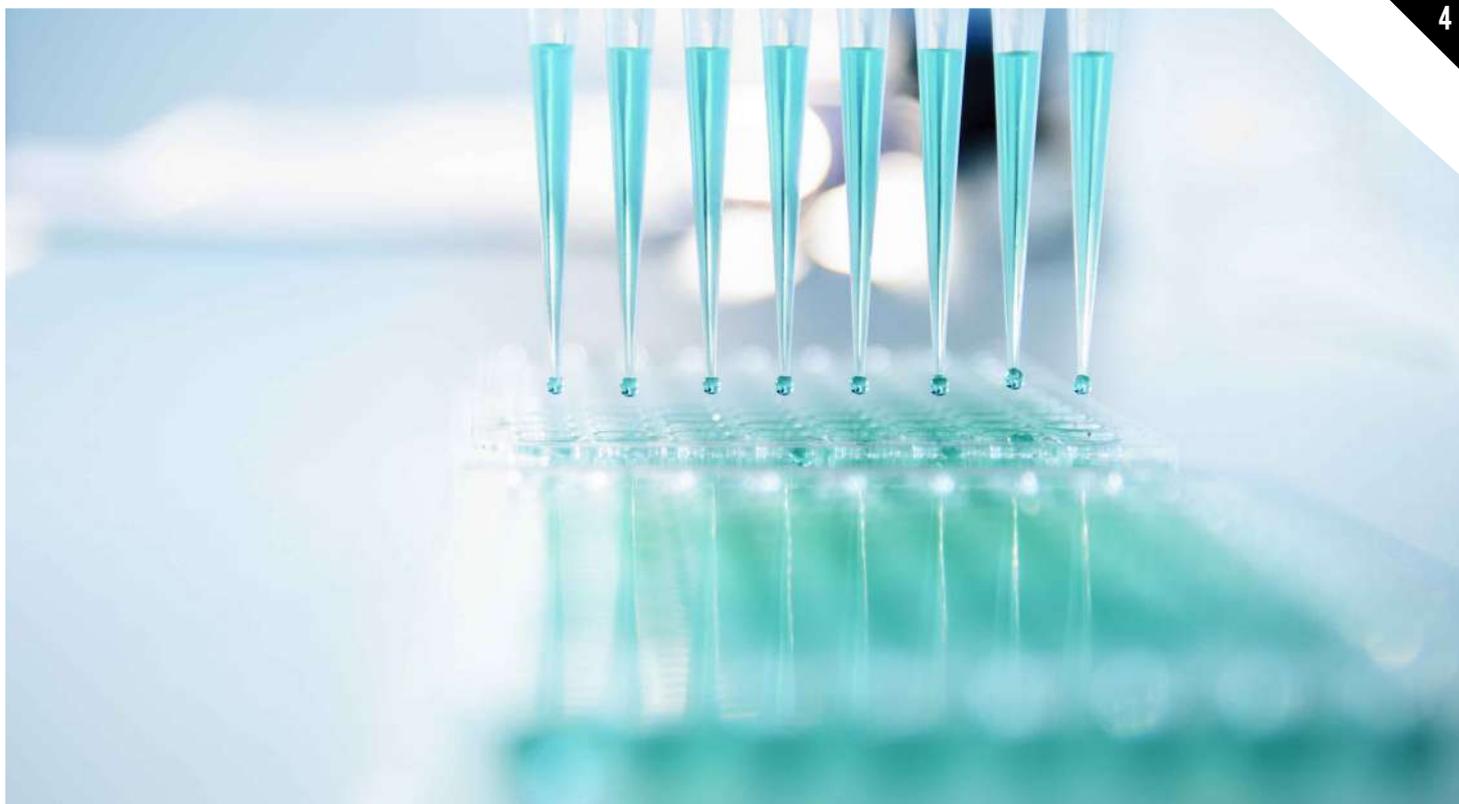
#### Microarray cromossómico

As variações de número de cópias são deleções ou duplicações de segmentos do DNA presentes no genoma humano. A patogenicidade das variações de número de cópias de grande dimensão é amplamente reconhecida na literatura. Contudo, a capacidade de detecção das variações de pequena dimensão tornou-se mais recentemente possível através das novas técnicas de array-comparative genomic hybridization (array-CGH) e array-single nucleotide polymorphism (array-SNP), conjuntamente designadas por análise de microarray cromossómico. O microarray cromossómico deve ser considerado na investigação diagnóstica inicial do doente com epilepsia, sobretudo quando associado a perturbação do desenvolvimento intelectual e dismorfias. Este permite ainda identificar variações do número de cópias superiores a 20 Kb, não detectáveis por NGS.

#### Next-generation sequencing

Os principais avanços tecnológicos prenderam-se com o desenvolvimento das técnicas de next-generation sequencing (NGS), tendo em grande parte substituído a sequenciação tradicional Sanger. Ao contrário da sequenciação Sanger, a NGS permite a sequenciação simultânea de milhões de fragmentos de DNA (~20.000 genes), tornando exequível a sequenciação completa do genoma num período de algumas semanas. As duas aplicações mais comuns da NGS são os painéis multigénicos e a sequenciação de exoma. Painéis multigénicos

Os painéis multigénicos correspondem a um conjunto selecionado de genes sequenciados simultaneamente. Estes testam variantes de sequência, deleções e duplicações, apresentando a vantagem adicional de conseguirem identificar pequenas deleções intragénicas não detectáveis pela análise de microarray cromossómico. Os painéis NGS multigénicos são um método útil quando vários genes candidatos são potenciais causadores da doença ou do fenótipo em estudo. O número de genes incluídos em cada painel, bem como as características fenotípicas pelas quais estes se agrupam, são variáveis entre laboratórios e encontram-se em permanente actualização. É por isso crucial realizar uma selecção criteriosa do painel. Neste sentido, deve-se primeiro determinar qual o fenótipo do doente e avaliar judiciosamente se o mesmo corresponde ao painel requisitado, por exemplo, encefalopatias epilépticas, epilepsias mioclónicas progressivas e epilepsias focais familiares. Contudo, em determinadas situações pode-se justificar a inclusão de genes relacionados com outros fenótipos mais específicos, nomeadamente, nas epilepsias metabólicas, ataxia, microcefalia, atraso intelectual, entre outros. O apoio do geneticista é muito importante na adequada selecção de painéis multigénicos. Além disso, o tipo específico de técnica de sequenciação dirigida utilizada nos painéis pode diferir da utilizada na sequenciação de exoma, pelo que a taxa de cobertura de variantes pode ser esclarecida com o laboratório.



### Sequenciação de exoma

A sequenciação de exoma analisa toda a região codificadora do genoma humano, permitindo detectar variantes patogénicas já previamente descritas na síndrome epiléptica em estudo ou identificar novas variantes associadas. A sequenciação de exoma permite ainda identificar uma mutação de novo, isto é, presente apenas no doente índice, aferindo assim sobre a patogénicidade da variante encontrada. Nesta situação particular, o estudo do exoma em trio (doente e pais biológicos) permite uma abordagem inicial mais rentável para a identificação de mutações de novo. Estima-se que a sequenciação de exoma apresenta uma rentabilidade diagnóstica aproximada de 25%, atingindo os 50% quando aplicada em trio. Importa salientar que se for identificada uma variante não previamente associada ao fenótipo do doente, esta pode ser reportada como provavelmente patogénica ou de significado incerto, de acordo com a orientação do laboratório e equipa de genética.

### Sequenciação específica de um gene

O estudo específico de um gene pode ainda ser bastante útil na avaliação de epilepsias monogénicas mendelianas pois apresentam uma relação genótipo-fenótipo linear, tais como, a síndrome de Dravet e epilepsia neonatal benigna. Todavia, este não é o cenário mais frequente nas epilepsias genéticas. Dada a sua elevada heterogeneidade genética e fenotípica, a presença de um determinado fenótipo não permite prever qual o gene envolvido. Os painéis NGS multigénicos têm uma rentabilidade diagnóstica superior, estimada em 46%, comparativamente a 15% no estudo dirigido do gene.

### Outros

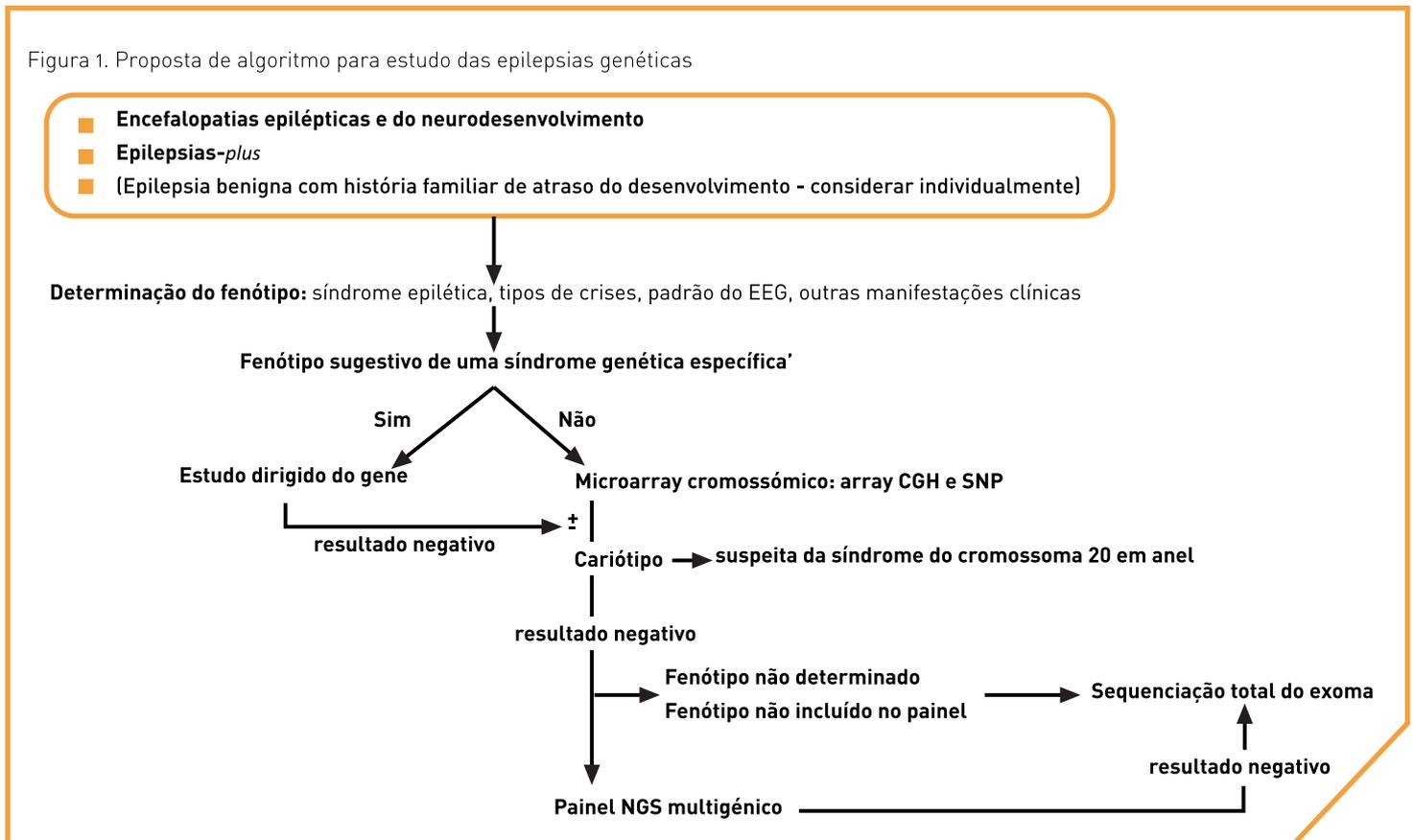
A análise do cariótipo foi em grande parte substituída pelo microarray cromossómico. Contudo, o cariótipo ainda é

necessário para o diagnóstico de algumas síndromes cromossómicas raras, tais como a síndrome do cromossoma 20 em anel. O método fluorescence in situ hybridization (FISH) pode ser utilizado para detectar rapidamente variantes genéticas estruturais superiores a 10 Kb.

### Quais os desafios na interpretação dos resultados?

Cada método genético apresenta desafios relativos à interpretação dos seus resultados. Um resultado claramente positivo, isto é, identificação de uma variante patogénica, providencia um diagnóstico conclusivo da epilepsia em estudo. Contudo, um resultado negativo deve ser interpretado à luz dos limites de cada método diagnóstico, não devendo excluir uma causa genética para a epilepsia se a suspeita for elevada. O progressivo aperfeiçoamento das diversas técnicas genéticas permitiu uma exponencial identificação de variantes genéticas. Estas variantes podem ser estruturais, de nucleótidos ou variações de número de cópias. Para qualquer método genético, a detecção de uma variante de significado incerto implica que a alteração detectada não se encontra associada à doença em estudo, nem está classificada como benigna nas bases de dados genéticas universais, tal como a database of genomic variants. Nestas situações, é necessário realizar o estudo genético nos pais. Se um dos pais for apenas portador assintomático da mesma variante, então a variante será considerada como provavelmente benigna. Contudo, a interpretação destes resultados deve ter em conta a possibilidade de penetrância incompleta e variabilidade da expressão fenotípica. Estas variantes de significado incerto podem-se revelar confusas para os clínicos e para as famílias, sendo imprescindível a orientação e apoio dos geneticistas.

Figura 1. Proposta de algoritmo para estudo das epilepsias genéticas



## Genética e epilepsia na prática clínica

A complexa interação entre a arquitetura genética e factores ambientais na epilepsia ainda é desconhecida, contudo estudos recentes permitiram realizar consideráveis progressos nesta área. As epilepsias generalizadas de presumível causa genética representam 30% do total das epilepsias e constituem o grupo mais complexo em termos de substrato genético. Estudos realizados em gémeos concluíram existir uma hereditariedade genética complexa, em que vários genes parecem contribuir juntamente com factores epigenéticos ambientais para a epilepsia. Até há data, ainda não foram identificados quais os genes inequivocamente envolvidos. No que respeita às alterações moleculares responsáveis por maior susceptibilidade genética, a descoberta mais importante foi a da deleção 15q13.3. Esta ocorre em 1% dos doentes com epilepsia generalizada e pode ser igualmente encontrada em 0.2% de doentes com esquizofrenia, 0.2% com perturbações do espectro do autismo e 0.002% de indivíduos saudáveis. Outras deleções, nomeadamente 15q11.2 e 16p13.11, são encontradas em cerca de 1% da população com epilepsia generalizada e ocasionalmente noutras formas de epilepsia. Todavia, actualmente desconhece-se qual o papel destas deleções enquanto ferramenta preditiva, não sendo possível estimar a contribuição destas alterações genéticas no desenvolvimento da epilepsia.

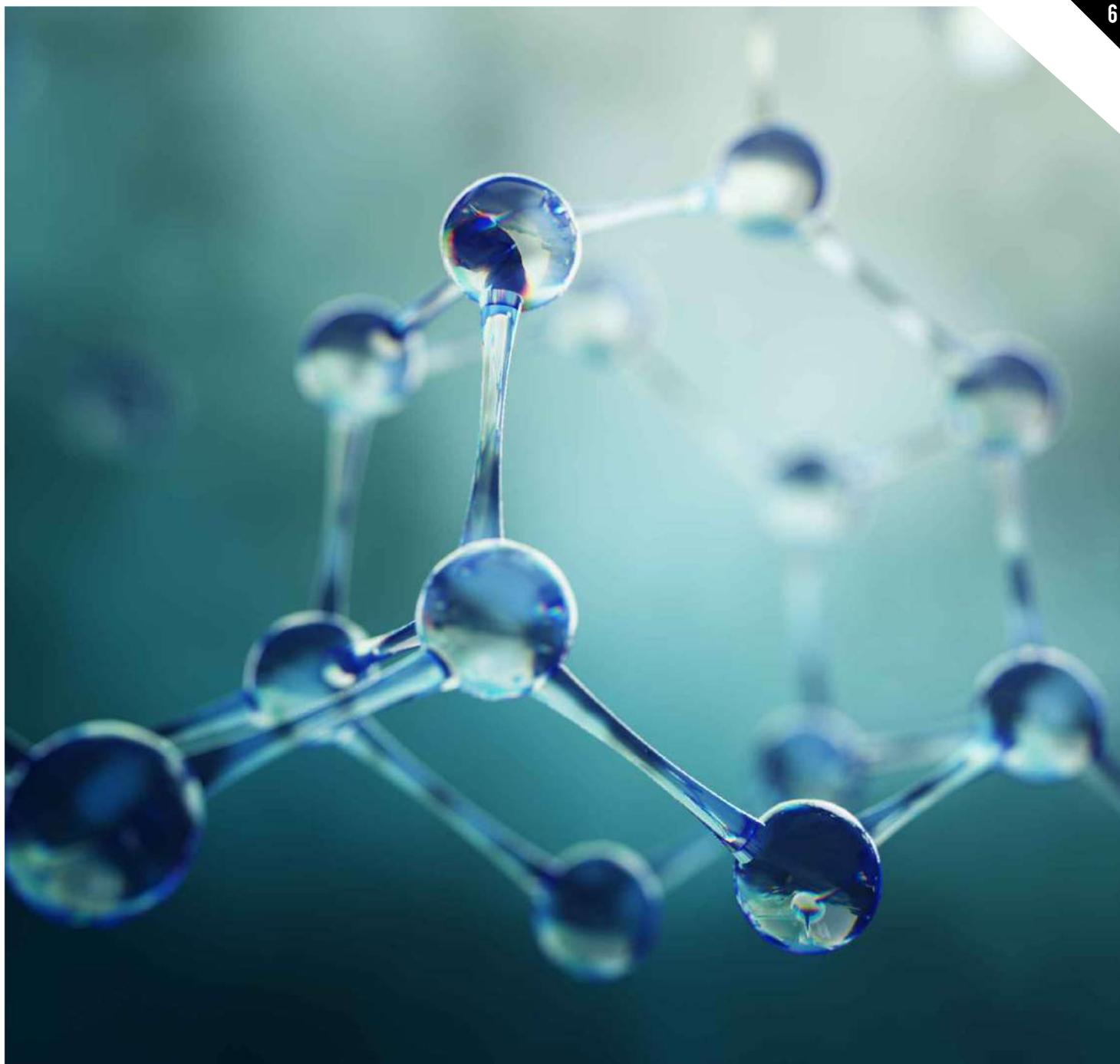
Dentro do amplo espectro das epilepsias focais, raros casos apresentam uma causa genética subjacente, sendo exemplos

a epilepsia autossómica dominante nocturna do lobo frontal, a epilepsia autossómica dominante com manifestações auditivas e as encefalopatias neonatais familiares. Embora tenham sido propostos vários genes potencialmente associados a epilepsias focais de etiologia indeterminada, estudos sucessivos demonstraram não existir uma clara correlação com genótipos específicos.

Em suma, na maioria das epilepsias generalizadas e focais, o papel do estudo genético ainda não se encontra definido. Pelo contrário, o grupo das encefalopatias epilépticas e do neurodesenvolvimento constitui um exemplo paradigmático da importância do estudo genético na investigação etiológica e orientação terapêutica.

### Que casos devem realizar estudo genético?

A miríade de estudos de diagnóstico genético em epilepsia é complexa. Embora não existam guidelines específicas, são necessárias orientações diagnósticas para uma correcta abordagem clínica. A International League Against Epilepsy (ILAE) recomenda o aconselhamento genético para todos os doentes com epilepsia de início na infância e a realização de estudo genético nas encefalopatias epilépticas e do neurodesenvolvimento. Mais recentemente foram desenvolvidas recomendações relativas à investigação da epilepsia em adultos com defeito cognitivomotor, nos quais o estudo genético deve ser igualmente realizado. Com base nas várias recomendações, propomos o algoritmo de abordagem às epilepsias genéticas demonstrado na Figura 1. Os dois principais grupos nosológicos em que se deve



**Tabela 1. Testes genéticos em doentes com epilepsia**

<b>Teste genético</b>	<b>Deteção</b>	<b>Indicações</b>
<b>Microarray cromossómico - array CGH e SNP</b>	Variações de número de cópias	Estudo inicial da epilepsia, sobretudo se associada a distúrbios ou atraso intelectual
<b>Cariótipo</b>	Anomalias cromossómicas major	Suspeita de síndrome de cromossoma 20 emanel
<b>Estudo dirigido do gene</b>	Sequência, duplicações e deleções	Fenótipo fortemente sugestivo de síndrome monogénica
<b>Painel multigénico</b>	Sequenciação NGS de genes incluídos	Vários genes candidatos para determinada síndrome ou fenótipo
<b>Sequenciação de exoma</b>	Sequenciação NGS da região codificadora do genoma	Síndrome epiléptica sem genótipo específico Em trio para estudo de variantes de novo

realizar estudo genético são as encefalopatias epilépticas e as epilepsias-plus. Nas epilepsias-plus, a epilepsia associa-se a outras manifestações clínicas, nomeadamente, distúrbios, anomalias congénitas, atraso do desenvolvimento psicomotor, perturbações do espectro do autismo, regressão cognitiva, entre outras. Embora raras, existem ainda epilepsias metabólicas hereditárias tratáveis que devem ser prontamente

diagnosticadas (ex: epilepsia piridoxina dependente). Em doentes com epilepsias mais benignas, mas com história familiar de atraso cognitivo-motor, a decisão de estudo genético deve ser individualizada. Nos casos de epilepsias menos severas e não associadas a nenhum destes aspectos, o valor diagnóstico do estudo genético não está estabelecido.

## Que estudo genético pedir?

Primeiro, devemos determinar de forma rigorosa qual o fenótipo do doente - síndrome epiléptica, tipos de crises, padrão ictal/interictal do EEG, outras manifestações clínicas associadas. Se o fenótipo for muito sugestivo de uma síndrome monogénica específica (ex: síndrome de Dravet), justifica-se a realização de estudo dirigido do gene (sequenciação, análise de deleções e duplicações). Todavia, se o fenótipo clínico não for sugestivo de uma entidade genética específica, deve-se realizar primeiro a análise de microarray cromossómico. Esta abordagem semi-dirigida é particularmente importante se existirem características dismórficas ou perturbação do desenvolvimento intelectual. O estudo do cariótipo está indicado na suspeita de síndrome cromossómica específica, sobretudo na síndrome do cromossoma 20 em anel (atraso psicomotor, dismorfias características, ausências prolongadas refractárias e crises tónicas nocturnas).

Se a análise de microarray cromossómico for negativa, o próximo passo devem ser os painéis multigénicos ou a sequenciação de exoma. Existem várias considerações relativas à selecção de painéis multigénicos: fenótipo (existe um painel específico?), gravidade (o diagnóstico célere tem impacto em decisões futuras?) e o custo. Se existir um painel disponível correspondente ao fenótipo do doente, é razoável realizá-lo como estudo seguinte. Contudo, se o painel não for dirigido ao fenótipo do doente ou se não for possível decidir

entre os painéis disponíveis, é razoável prosseguir-se com a sequenciação de exoma dada a relação entre a rentabilidade e o custo. Por fim, se a análise de microarray e os painéis NGS não forem positivos, a sequenciação de exoma é o terceiro passo, destacando-se a análise em trio (doente e pais biológicos) para identificação de variantes patogénicas de novo. Actualmente a sequenciação total do genoma realiza-se somente a nível investigacional, prevendo-se que venha a ser aplicável na prática clínica num futuro próximo.

## Potenciais riscos e benefícios

São vários os potenciais benefícios do estudo genético na epilepsia, sendo por isso fundamental realizar uma abordagem integrativa para o doente e para a sua família. O diagnóstico genético apresenta implicações diagnósticas, prognósticas e terapêuticas que devem ser relembradas na prática clínica. Em primeiro lugar, o diagnóstico genético permite uma adequada orientação terapêutica, no que respeita a antiepiléticos potencialmente aconselhados e terapêuticas dirigidas (Tabela 2). Por fim, salientamos o papel indispensável do aconselhamento familiar, devendo ter sempre em consideração o impacto que o diagnóstico genético pode ter sobre o doente e família.

**Tabela 2. Síndromes genéticas epilépticas com implicações terapêuticas**

Gene	Clínica	Alteração terapêutica
<b>SCN2A</b>	Epilepsia parcial migratória maligna; Encefalopatia infantil precoce; Dravet-like; atraso intelectual isolado	Fenitoína pode ser eficaz
<b>SCN8A</b>	Encefalopatia infantil precoce	Fenitoína pode ser eficaz
<b>SLC2A1</b>	Défice de GLUT-1	Dieta cetogénica indicada
<b>PRRT2</b>	Epilepsia focal neonatal Discinésias paroxísticas, ataxia episódica	Carbamazepina pode ser eficaz
<b>ALDH7A1, PNPO</b>	Encefalopatia infantil precoce	Piridoxina indicada
<b>TSC1, TSC2</b>	Esclerose tuberosa	Vigabatrina Everolimus pode ser indicado





**Luís Cardoso Rocha**  
Advogado  
Mestre em Direito  
Consultor Jurídico da LPCE

## O NOVO REGIME DO MAIOR ACOMPANHADO

### Perguntas e respostas

#### O NOVO REGIME DO MAIOR ACOMPANHADO - Perguntas e respostas

A Lei nº 49/2018, de 14 de Agosto veio instituir o novo regime legal do maior acompanhado, que entrou em vigor 180 dias após a sua publicação, mas com aplicação imediata aos processos de interdição e de inabilitação pendentes aquando da sua entrada em vigor. Tal regime veio substituir os tradicionais institutos da interdição e da inabilitação previstos no Código Civil, que não acompanhavam os tempos modernos, ainda demasiado presos às noções de anomalia psíquica, surdez-mudez, cegueira prodigalidade, abuso de bebidas alcoólicas ou estupefacientes. Há longo tempo que eram apontados problemas ao instituto das incapacidades dos maiores, cujas soluções se encontravam ultrapassadas face às realidades socioeconómicas e demográficas em Portugal.

Este novo diploma legal prevê ainda a possibilidade de revisão de todos os processos de interdição e inabilitação anteriores à entrada deste regime e a possibilidade de se requerer ao Juiz a prática de atos pessoais abrangidos pela incapacidade que vigorava anteriormente, como refere o seu art. 26º, nº 4.

Com a entrada em vigor deste novo regime legal todos os interditos ou inabilitados passaram a ter o estatuto de "maiores acompanhados" e os tutores e os curadores nomeados passaram a ser "acompanhantes", com poderes gerais de representação no primeiro caso e, no segundo caso, cabendo-lhes autorizar os atos antes submetidos à aprovação do curador, como decorre do art. 26º, nº 4, 6 e 7 da Lei nº 49/2018, de 14 de Agosto.

Assim, tentaremos no presente texto responder a algumas das questões pertinentes neste novo regime do maior acompanhado, o qual poderá ter aplicação prática no caso de algumas pessoas com epilepsia.

#### 1. O que é o maior acompanhado?

Define o nosso Código Civil, no seu art. 138º, que "maior acompanhado" é a pessoa, maior de idade, que se encontra impossibilitado por razões de saúde (o caso das doenças crónicas, como a epilepsia), de deficiência, ou que pelo seu comportamento (por exemplo, prodigalidade, abuso de bebidas alcoólicas ou estupefacientes), de exercer, plena, pessoal e conscientemente, os seus direitos ou de, nos mesmos termos, cumprir os seus deveres, beneficiando assim de um conjunto de medidas de acompanhamento previstas.

#### 2. Quem faz o acompanhamento do maior?

A nossa lei, nos arts. 139 e 143º do Código Civil, também cuidou de estabelecer que por decisão judicial do Tribunal seja designado um "acompanhante", que vem substituir as anteriores figuras do tutor e do curador, e que também terá de ser uma pessoa singular, maior de idade, no pleno exercício dos seus direitos, escolhido pelo "maior/acompanhado", ou pelo seu representante legal.

Na falta de escolha, o acompanhante poderá ser deferido no processo judicial, a pessoa cuja designação melhor salvguarde o interesse imperioso do "maior acompanhado", entre as seguintes pessoas:

- a) Ao cônjuge não separado, judicialmente ou de facto;
- b) Ao unido de facto;
- c) A qualquer dos pais;
- d) À pessoa designada pelos pais ou pela pessoa que exerça as responsabilidades parentais, em testamento ou documento autêntico ou autenticado;
- e) Aos filhos maiores;
- f) A qualquer dos avós;
- g) À pessoa indicada pelo instituição em que

- o acompanhado esteja integrado;
- h) Ao mandatário a quem o acompanhado tenha conferido poderes de representação;
- i) Ou a qualquer outra pessoa idónea.

Mais se esclarece que podem ser designados pelo Tribunal vários "acompanhantes" com diferentes funções, especificando-se as atribuições e competências de cada um.

#### 3. Como é feito o acompanhamento do maior pelo acompanhante?

O acompanhante deverá exercer as suas funções privilegiando o bem-estar e a recuperação do acompanhado (se for possível), com a diligência requerida a um bom pai de família na situação concreta. Acresce que o acompanhante deverá manter um contacto permanente com o seu acompanhado, devendo visitá-lo, pelo menos mensalmente, ou com outra periodicidade que seja prescrita pelo Tribunal.

#### 4. Quais são os objetivos do acompanhamento do maior e quais as suas medidas?

Este regime legal tem como objetivo o acompanhamento do maior visando assegurar o seu bem-estar, a sua recuperação, o pleno exercício de todos os seus direitos e o cumprimento dos seus deveres, excetuando situações legais ou determinadas por sentença.

Por outro lado, as medidas de acompanhamento devem limitar-se ao necessário e não devem ter lugar sempre que o seu objetivo se mostre garantido através dos deveres gerais de cooperação e de assistência que ao caso caibam. Acresce que o nosso legislador pretendeu atribuir um acompanhamento casuístico a cada maior, a cada pessoa, e em nosso entender bem. É que o mais importante é estabelecer medidas de acompanhamento, em função de cada caso. Deste modo, o Tribunal analisará o processo individual de cada pessoa maior, a necessitar de acompanhamento, e poderá cometer ao acompanhante o estabelecimento,

independentemente do que haja sido pedido, dos seguintes regimes:

- a) Exercício das responsabilidades parentais ou meios de as suprir, conforme as circunstâncias;
- b) Representação geral ou representação especial com indicação expressa das categorias de atos para que seja necessária;
- c) Administração total ou parcial de bens;
- d) Autorização prévia para a prática de determinados atos ou categorias de atos;
- e) Intervenções de outro tipo, devidamente explicitadas.

### 5. Como se fazem os negócios relativos ao maior acompanhado?

Matéria complexa é aquela que se relaciona com os negócios que envolvem o património do maior acompanhado e as pessoas intervenientes no mesmo. O art. 145º, nº 3 do Código Civil esclarece logo perentoriamente que "Os atos de disposição de bens imóveis carecem de autorização judicial prévia e específica". Por outro lado, a representação legal do maior acompanhado segue o regime da tutela, com adaptações.

Consagra-se ainda à administração total ou parcial de bens, a aplicação com as adaptações necessárias de um regime próprio de administração de bens previsto nos arts. 1967º e seguintes do Código Civil, com a designação de um administrador. Situação diversa é a dos direitos pessoais e dos negócios da vida corrente do maior. Nesse particular, a nossa lei estabeleceu como regime-regra, no seu art. 147º do Código Civil, que o exercício do maior acompanhado de direitos pessoais e a celebração de negócios jurídicos da vida

corrente, salvo de bens imóveis, são livres, salvo se a lei dispuser de forma diferente ou se a decisão do Tribunal relativa ao acompanhado for em sentido contrário. A lei enumera, entre outros, como direitos pessoais, o direito de casar ou situações de união de facto, de procriar, de perflhar, de adotar, de cuidar, de educar os filhos ou os adotados, de escolher profissão, de se deslocar em Portugal ou no estrangeiro, de fixar domicílio e residência, de estabelecer relações com quem entender e inclusive de fazer testamento.

### 6. O maior acompanhado poderá ser internado? E como?

Sim, o maior acompanhado poderá ser objeto de internamento, contudo dependerá sempre de autorização expressa do tribunal.

Inclusive, nos casos de urgência, o acompanhante poderá solicitar imediatamente o internamento do acompanhado, sendo sujeito à ratificação do Juiz.

### 7. Quais as consequências pelos atos desrespeitadores das medidas pelo maior acompanhado?

No caso de atos praticados pelo maior acompanhado que não respeitem as medidas de acompanhamento decretadas ou a decretar, estes são anuláveis, quando posteriores ao registo do acompanhamento, ou quando praticados depois de anunciado o início do processo, mas apenas após a decisão final e caso se mostrem prejudiciais ao acompanhado. Mais se informa que o prazo para propor a ação de anulação dos atos que não

respeitem as medidas de acompanhamento decretadas ou a decretar, só começa a contar a partir do registo da sentença.

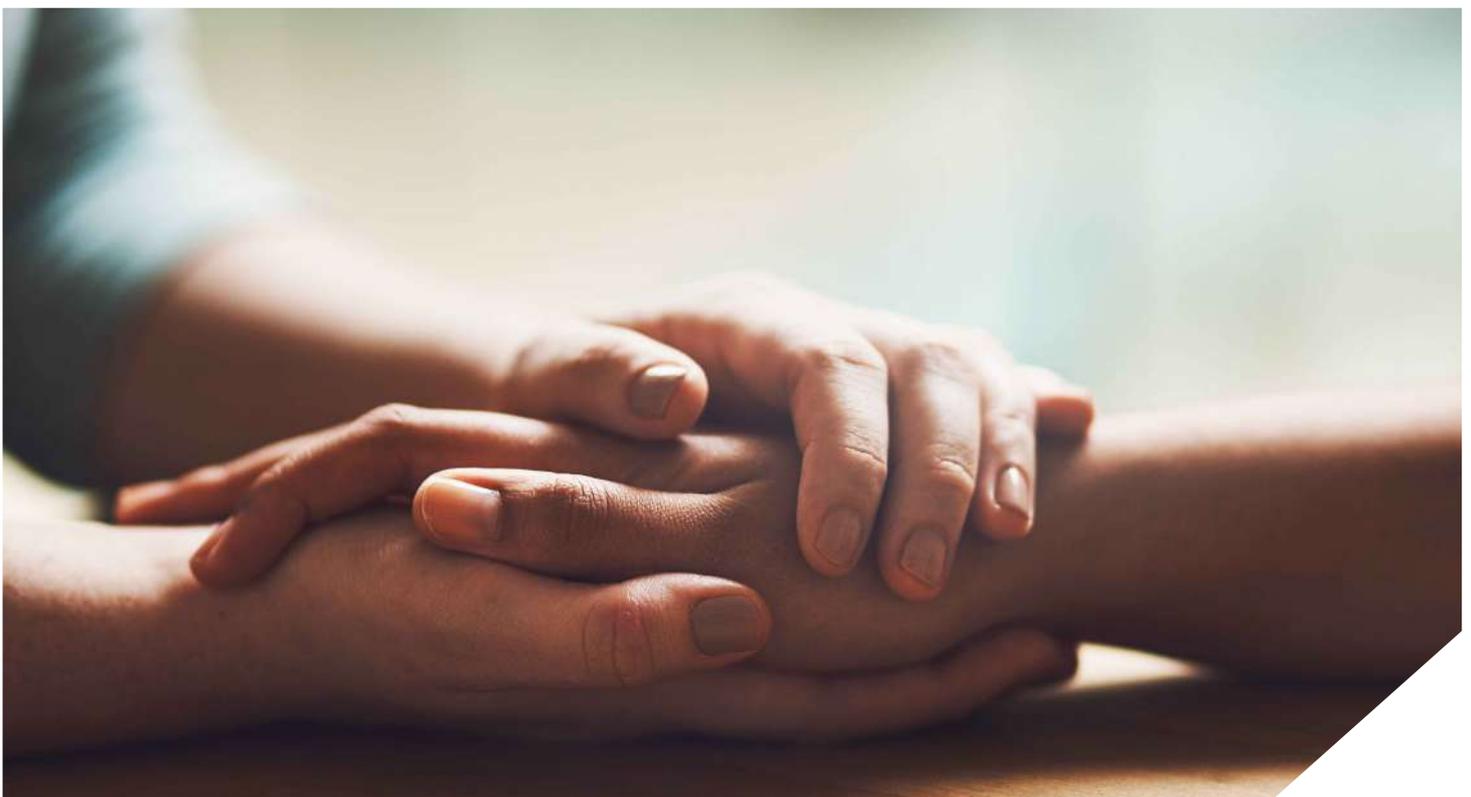
### 8. Quais os prazos das medidas de acompanhamento?

No tocante à vigência temporal das medidas de acompanhamento, o nosso legislador esclareceu que essas medidas vigoram de acordo com a periodicidade que constar na sentença e, no mínimo, de 5 em 5 anos.

Por outro lado, o acompanhamento poderá ser cessado ou modificado mediante uma decisão judicial que reconheça as causas que justificaram a cessação ou modificação, podendo inclusive os seus efeitos retroagirem à data em que se verificou a cessação ou modificação.

Em conclusão, respondemos em síntese a algumas das inúmeras questões que se colocam neste novo regime do maior acompanhado. Um regime que pretende ser mais moderno, simples, flexível, menos discriminador e respeitador dos direitos dos cidadãos, que por razões de saúde ou deficiência, eram muitas vezes objeto de graves prejuízos pessoais e patrimoniais.

Como sempre, os casos práticos e as experiências vivenciadas pelos maiores acompanhados (como, por exemplo, algumas das pessoas com epilepsia), suas famílias e acompanhantes, poderão dar-nos conta se esta nova legislação é mais justa e eficiente ou se pelo contrário foi uma oportunidade.



# 31º ENE

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

FRONTEIRAS  
 EM EPILEPSIA



**Joel Freitas**  
 Secretário Geral  
 do 31º ENE

## 31º ENE ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA



Nos dias 8 e 9 de março de 2019 decorreu no Porto o 31º Encontro Nacional de Epileptologia subordinado ao tema "Fronteiras em Epilepsia".

Tratou-se de um encontro enriquecedor que permitiu um espaço para a partilha de informação e experiências, onde estiveram presentes 310 congressistas.

O Encontro teve cinco conferências científicas abrangendo diversos temas que variaram desde a semiologia ictal até à temática da cirúrgica minimamente invasiva. Palestraram oito convidados nacionais e três internacionais. Foram apresentados 39 trabalhos originais: 17 sob a forma de comunicação oral e 22 sob a forma de

cartaz.

Salienta-se a participação das companhias farmacêuticas que incluiu quatro simpósios, sendo que em um esteve presente a presidente da Sociedade Espanhola de Epilepsia. Tal como o secretário geral do congresso, o Dr. Joel Freitas, descreveu na entrevista ao Jornal do Congresso, a primeira conferência foi dedicada à Epilepsia da Ínsula. Por si só um lobo cerebral fronteira, que contou com a presença da Dr.ª Lorella Minotti e do Prof. Doutor Stéphan Chabardès, pertencentes ao Centre Hospitalier Universitaire Grenoble-Alpes, que abordaram aspetos da semiologia ictal e abordagem cirúrgica da ínsula, respectivamente.



Na segunda conferência foram abordados os aspetos limítrofes entre Epilepsia e Doenças do Movimento, tanto numa vertente clínica, como numa vertente neurofisiológica. Esta conferência esteve a cargo das Dr.ª Sofia Quintas e Dr.ª Maria-Ángeles Jiménez.

A terceira conferência debruçou-se sobre as Crises de Natureza Não-Epiléptica, especificamente as crises psicogénicas, no que diz respeito ao diagnóstico e abordagem/tratamento. Palestraram o Dr. Nuno Canas e a Dra. Ana Pinto, neurologista/neurofisiologista e psiquiatra, respectivamente.

Na quarta conferência que incidiu sobre Cirurgia Minimamente Invasiva, uma área em rápido desenvolvimento, abordaram-se as técnicas mais recentes de neurocirurgia, nomeadamente a termocoagulação por radiofrequência pelo Dr. Alexandre Campos, a ablação por laser pelo Dr. Eduardo Cunha e a radiocirurgia pelo Dr. Paulo Costa.

A quinta conferência do congresso foi dedicada ao tema da morte

súbita em epilepsia, SUDEP. A abordagem deste tema sensível abrangeu a epidemiologia, a fisiopatologia, assim como a prevenção e abordagem corretas. Palestraram os Dr. Ricardo Rego e o Dr. Francisco Sales.

No final foi atribuído o prémio de Melhor Comunicação Oral ao Dr. Sulaiman Abuhaiba, com o trabalho intitulado "Electrical analysis in the presurgical evaluation of drug-resistant epilepsy patients". O prémio de Melhor Comunicação em Cartaz foi atribuído ao Dr. Daniel Filipe Silva com o trabalho "EEG ambulatório de 24 horas: análise de custo-efetividade".

Foram também atribuídas Bolsas de Apoio à Formação à Dra. Joana Ribeiro, à Dra. Mariana Valente Fernandes e à Dra. Sara Parreira. A Bolsa Científica foi atribuída à Dra. Miranda Mele pelo trabalho intitulado "Dynamic modulation of synaptic GABAA receptors promoted by antibodies from epileptic patients".

**Para o ano esperamos contar com a vossa presença no 32º ENE que terá lugar em Lisboa!**

Coordenadoras  
dos Projetos:



Cristina Silva  
Porto



Liliana Anastácio  
Coimbra



Catarina Luz  
Lisboa

# DISPOSITIVO DE ALERTA DE CRISES EPILÉTICAS: IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM EPILEPSIA

A vivência de uma doença crónica tem um impacto significativo na perceção da Qualidade de Vida (QdV) dos doentes e dos seus cuidadores. A imprevisibilidade associada à ocorrência das crises epiléticas, é um dos fatores que contribui para níveis elevados de ansiedade nas pessoas com epilepsia e nos seus cuidadores<sup>1</sup>, diminuindo assim a sua perceção de QdV. Têm sido apontados e estudados diversos métodos e combinações que permitam a deteção da ocorrência de diversos tipos de crise<sup>2,3</sup>, cuja utilização se espera que conduza a um maior bem-estar e qualidade de vida em ambos. A confiança num dispositivo desta natureza, poderá potenciar a autonomia e independência das pessoas com epilepsia e a redução de stress entre crises em cuidadores.

No âmbito da promoção da QdV desta população, a LPCE conduziu um projeto piloto, em Coimbra, Porto e Lisboa, com o objetivo de avaliar o impacto de um dispositivo de alerta de crises epiléticas na QdV de cuidadores de pessoas com epilepsia. Ao mesmo tempo, este projeto pretendia a recolha de maior informação sobre um dispositivo existente no mercado bem como que os participantes usufruam do mesmo num período limitado de tempo, aumentando assim o conhecimento sobre esta resposta e fornecer informação mais fidedigna à comunidade.

Para o efeito foi utilizado o dispositivo Embrace®, atualmente um dispositivo de qualidade médica na Europa e autorizado pela FoodandDrugAdministration nos EUA, com a finalidade de detetar crises tónico-clónicas generalizadas, através de

parâmetros de movimento. Este dispositivo consiste numa pulseira eletrónica, que em conexão com um sistema Android/IOS e através de uma APP, permite a deteção de movimentos tónico-clónicos com duração superior a 20s. Aquando dessa deteção, a APP instalada é responsável por estabelecer contacto por SMS ou chamada para o contacto dos cuidadores, definido na mesma. Para o funcionamento deste sistema é necessária a aquisição do dispositivo, o pagamento de uma mensalidade que permite a funcionalidade de alerta, e a ligação a internet.

Procurou-se a constituição de uma amostra de 75 (15 em Lisboa + 20 no Porto + 40 em Coimbra) de pares cuidador-doente (PDC), com o preenchimento dos critérios de seleção necessários para a adequação do dispositivo. Os fatores de exclusão foram, por exemplo, o tipo de crise (ex: doentes com crises de ausência), duração da crise, impossibilidade de utilizar um Sistema Android ou IOS junto do doente. Foram recebidos mais de 100 contactos para integração nos projetos.

No caso da região de Coimbra, o projeto apresentou uma variável diferenciada, em que além do período de tempo que os doentes utilizavam a pulseira em contexto de vida diária, foi possível através da parceria com o Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, selecionar doentes que além de reunirem as características necessárias à participação no projeto, tivessem já programados internamentos (de aproximadamente 5 dias), através dos quais foi possível realizar a observação direta da

relação que os doentes e cuidadores estabeleciam no que respeita à utilização e manuseamento da pulseira e seus diversos impactos.

Tendo em conta alguns dos objetivos de avaliar uma potencial redução de stress e impacto na qualidade de vida dos cuidadores de portadores de epilepsia, foram utilizados instrumentos psicométricos estandardizados construídos para avaliar a qualidade de vida (WHOQOL, OMS)<sup>4</sup>, o stress parental em participantes pais (PSI, Santos)<sup>5</sup> e sintomas psicopatológicos (BSI, Canavarro)<sup>6</sup>, como medida comparativa pré e pós utilização do dispositivo.

Dos 75 beneficiários que participaram no projecto, apenas 40 (15 no Porto + 11 em Lisboa + 14 Coimbra) utilizaram os equipamentos durante o período de tempo completo previsto nas candidaturas, sendo que 22 participantes da região de Coimbra utilizaram por períodos de tempo parciais, culminando na sua desistência.

Os motivos que levaram ao abandono do mesmo foram variados. O período de utilização do dispositivo variou entre 2 a 4 meses. Os resultados obtidos nesta amostra, através da comparação entre os resultados quantitativos nos questionários antes e após a utilização da Embrace®, revelam melhorias muito discretas nos três parâmetros avaliados. Nas avaliações finais, os cuidadores avaliaram de forma mais positiva o domínio físico, psicológico e do meio envolvidos na sua qualidade de vida. Relativamente ao Índice de Sintomas Psicopatológicos, em ambas as fases de avaliação, as dimensões em que se

registaram médias mais elevadas estão relacionadas com sintomatologia ansiosa e obsessiva/compulsiva. Na amostra de 35 cuidadores (10 em Lisboa + 15 no Porto), verificou-se uma diminuição ligeira no stress parental entre as avaliações basal e final.

Uma análise qualitativa às respostas fornecidas pelos cuidadores que participaram neste projeto, bem como pelo acompanhamento realizado ao longo do mesmo e da entrevista final, demonstrou que a participação no projeto permitiu, acima de tudo, a possibilidade de utilização do dispositivo num período experimental como forma de avaliar a adequação do investimento necessário para aquisição do mesmo. Foram frequentes os contactos para participar no estudo por parte de cuidadores de pessoas com tipos de crise que não seriam reportados neste sistema

e que, apesar das informações disponibilizadas sobre o dispositivo, pensavam adquirir o mesmo. Cuidadores com multideficiência reportaram que as crises tónico-clónicas generalizadas são sempre percecionadas por eles e que dessa forma o dispositivo não acrescenta controlo à situação. Associado a isto, e remetido com frequência pelos participantes para sugestões de melhoria, estão as questões técnicas associadas ao dispositivo que, na opinião dos nossos participantes, necessitariam de uma evolução (p/ ex: duração da bateria, conectividade com o smartphone, alerta para falsos positivos). Os dispositivos utilizados dizem respeito à primeira versão da Embrace®, pelo que os dados recolhidos não se reportam à recentemente lançada no mercado Embrace2® que promete colmatar algumas

das falhas supra mencionadas, tais como a extensão da bateria a 48h e o carregamento mais rápido da mesma, e deixamos como sugestão para estudos futuros.

De forma conclusiva, estes estudos mostraram-se importantes não só pelos resultados obtidos, mas essencialmente na delimitação da franja populacional para a qual este dispositivo em particular parece ser mais adequado. Mais ainda, pela oportunidade fornecida à comunidade de testar um produto potencialmente benéfico sem os custos inerentes à compra e utilização do mesmo, promovendo assim uma tomada de decisão consciente com base nas vantagens e desvantagens, avaliadas através da sua própria experiência.



**PROJETO-PILOTO  
DE AVALIAÇÃO  
DA UTILIZAÇÃO  
DE DISPOSITIVO  
DE ALERTA DE  
CRISES  
EPILEPTICAS**

**lpce**  
LIGA PORTUGUESA  
CONTRA A EPILEPSIA



**Referências Bibliográficas**

- [1] Gur-Ozmen, S., Leibetseder, A., Cock, H., Agrawal, N. & Oertzen, T. (2017). Screening of anxiety and quality of life in people with epilepsy. *Seizure*, 45, 107-113. <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2016.11.026>
- [2] Jory, C., Shankar, R., Coker, D., McLean, B., Hanna, J. & Newman, C. (2016). Safe and sound? A systematic literature review of seizure detection methods for personal use. *Seizure*, 36, 4-15. <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2016.01.013>
- [3] Van de Vel, A., Cuppens, K., Bonroy, B., Milosevic, M., Jansen, K., Huffel, S. V., Vanrumste, Cras, P., Lagae, L. & Ceulemans, B. (2016). Non-EEG seizure detection systems and potential SUDEP prevention: State of the art. Review and update. *Seizure*, 41, 141-153. <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2016.07.012>
- [4] Canavarro, M. C., Simões, M. R., Vaz Serra, A., Pereira, M., Rijo, D., Quartilho, M. J., ... Carona, C. (2007). Instrumento de avaliação da qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde: WHOQOL-Bref. In M. Simões, C. Machado, M. Gonçalves, & L. Almeida (Eds.), *Avaliação psicológica: Instrumentos validados para a população portuguesa* (Vol. III, pp. 77-100). Coimbra: Quarteto Editora.
- [5] Santos, S. V. (1997). Versão portuguesa do Parenting Stress Index (PSI): Validação preliminar. In M. Gonçalves, I. Ribeiro, S. Araújo, C. Machado, L. Almeida, & M. Simões (Eds.), *Avaliação Psicológica: Formas e Contextos*, 5, 139-149. Braga: Associação dos Psicólogos Portugueses.
- [6] Canavarro, M. C. (2007). Inventário de Sintomas Psicopatológicos: Uma revisão crítica dos estudos realizados em Portugal. In M. Simões, C. Machado, M. Gonçalves, & L. Almeida (Eds.), *Avaliação psicológica: Instrumentos validados para a população Portuguesa* (vol. III, pp. 305-331). Coimbra: Quarteto Editora.



# O que nos LIGA!

## Conheça os sócios da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia.



Nº de sócio / Trabalhador:  
Paulo Nuno Vieira Oliveira

Cidade onde reside?  
Matosinhos

Qual a sua actividade profissional?  
Secretário - Administrativo da LPCE  
Desde 1994

### Como ocupa os seus tempos livres?

Sou adepto fervoroso do FC Porto, gosto de ouvir música, ver um bom filme, praticar natação e ler.

Também adoro dar um bom passeio à beira mar quase sempre de máquina fotográfica na mão visto que adoro fotografia. Estou sempre pronto a captar uma boa imagem com a família ou com os amigos.

### Como conheceu a LPCE?

Conheci a LPCE em 1994 através do meu neurologista Dr. Lopes Lima e nessa altura estavam a precisar de colaboradores para apoio ao 1º Congresso Europeu de Epileptologia.

### Que balanço faz da sua atividade ao longo destes 25 anos?

Tem sido um prazer trabalhar com todos os Presidentes e as suas equipas desde 1994 quando comecei a trabalhar na LPCE: Dr. Rosalvo Almeida, Dr. Francisco Pinto, Dr. Lopes Lima, Dr. Francisco Sales, Dr. Dílio Alves e Dr.ª Manuela Santos. São estas relações interpessoais que nos fazem crescer como pessoas e como profissionais e o meu muito obrigado a todos eles.

### Qual o evento/atividade da LPCE que recorda?

Sem dúvida que o evento que mais me traz recordações é o 1º Congresso Europeu de Epileptologia pois foi o começar de uma nova etapa na minha vida.

Quanto à atividade tenho excelentes lembranças de ter feito parte do 1º Grupo de Ajuda Mútua e por consequência fiz parte de um projeto do IBE (International Bureau for Epilepsy) que era o EYIE (Epilepsy Youth in Europe) onde fiz grandes amizades e participei em eventos internacionais em nome da LPCE.

### Como vê o futuro da Liga?

O futuro da LPCE passará sem dúvida pela ajuda à formação de novos epileptologistas, a continuação dos Encontros Nacionais de Epileptologia e dos Fóruns de Cirurgia da Epilepsia e por eventos mais regionais tendo como por exemplo ações de sensibilização de epilepsia nas escolas, e noutras instituições pois o conhecimento mais aprofundado do que é a epilepsia trará como frutos o derrubar da discriminação ainda existente em alguma parte da sociedade.